



Roma, 9-12 novembre 2017

Ipofosfatasia dell'adulto, una patologia sottostimata con fenotipo clinico variabile



ITALIAN CHAPTER



Salcuni AS¹, Boi A¹, Guarnieri V²,
Baghino G¹, Oppo A¹, Pigliaru F¹, Mariotti S¹

¹Endocrinology Unit, Department of Medical Sciences "Mario Aresu",
University of Cagliari, Italy

²Medical Genetics, Ospedale Casa Sollievo della Sofferenza, San Giovanni
Rotondo, Italy





Roma, 9-12 novembre 2017

Conflitti di interesse



ITALIAN CHAPTER



Ai sensi dell'art. 3.3 sul conflitto di interessi, pag 17 del Regolamento Applicativo Stato-Regioni del 5/11/2009, dichiaro che negli ultimi 2 anni ho avuto rapporti diretti di finanziamento con i seguenti soggetti portatori di interessi commerciali in campo sanitario:

- nessuno





Roma, 9-12 novembre 2017

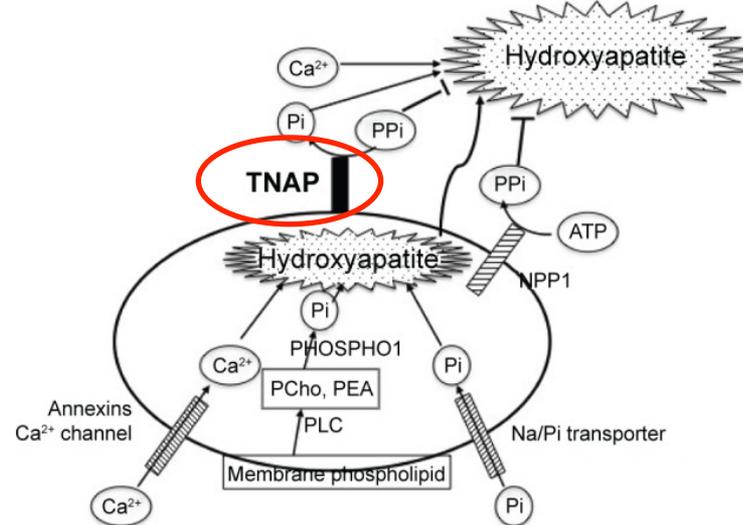
IPOFOSFATASIA



ITALIAN CHAPTER



è una malattia metabolica rara,
causata da mutazioni con perdita di
funzione nel gene della fosfatasi alcalina
non tessuto specifica (TNAP)



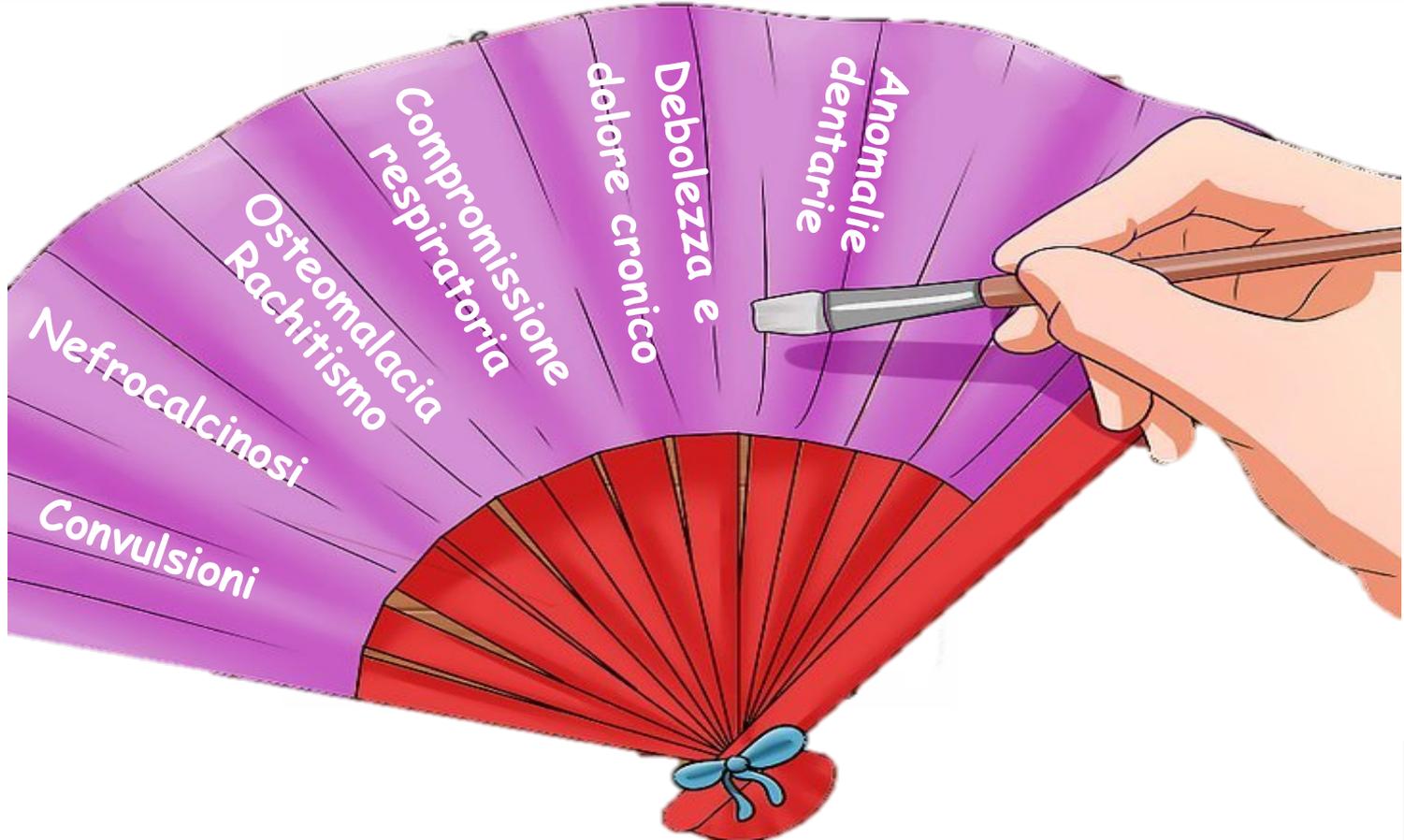


IPOFOSFATASIA



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017





IPOFOSFATASIA



ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017





Roma, 9-12 novembre 2017

1 Caso clinico : Giulia



ITALIAN CHAPTER



*Dottore, il mio medico
curante non vuole
prescrivermi
la vitamina D!*



Età: 54 anni



Osteopenia



Esami di metabolismo fosfocalcico nella norma, ad eccezione di fosfatasi alcalina 21 U/l (v.n 40-150),



2° determinazione di fosfatasi alcalina: 20 U/l





Roma, 9-12 novembre 2017

2 Caso clinico : Maria



ITALIAN CHAPTER

Dottore,
sono stata una cattiva paziente!
Ho anche sospeso quel farmaco che si
prende una volta a settimana e bisogna
restare in piedi su una gamba sola!



Età: 62 anni



Diagnosi di osteoporosi circa 8 anni fa, iniziale trattamento con Alendronato e poi sospeso



Pregressa frattura metatarsale e evidenza morfometrica alla RX colonna di frattura biconcava del soma T12



IRC III stadio, Ipotiroidismo da tiroidite cronica autoimmune, Ipertensione arteriosa, Leucopenia di ndd



Fosfatasi alcalina: 42 U/l (v.n 46-116), confermati alla seconda determinazione





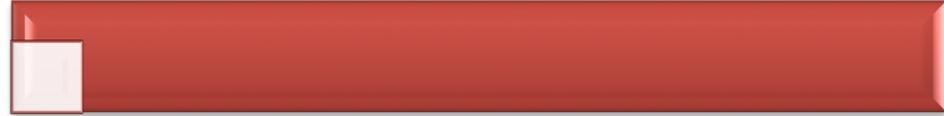
Roma, 9-12 novembre 2017

3 Caso clinico: Silvia



ITALIAN CHAPTER

Qualcuno mi aiuti !!!!!!!



Età : 34 anni



Oligomenorrea



Deficit di accrescimento dall'età di 8 anni (escluso deficit di GH)



Frattura atraumatica del femore sn a 18 anni con dismetria di circa 2 cm dell'arto per mancata calcificazione



Artralgie diffuse e disturbo dell'umore



Fosfatasi alcalina ai limiti bassi della norma con valori di vitamina B6 : 21 mcg/l (v.n 3,6-18)



Roma, 9-12 novembre 2017

Indagine genetica



ITALIAN CHAPTER



Mutazione a carico del gene ALPL
c.327C>A (het)
p.D109E

Ampia regione di omozigosità suggestiva per larga delezione genomica



Ampia regione di omozigosità suggestiva per larga delezione genomica



Conclusioni

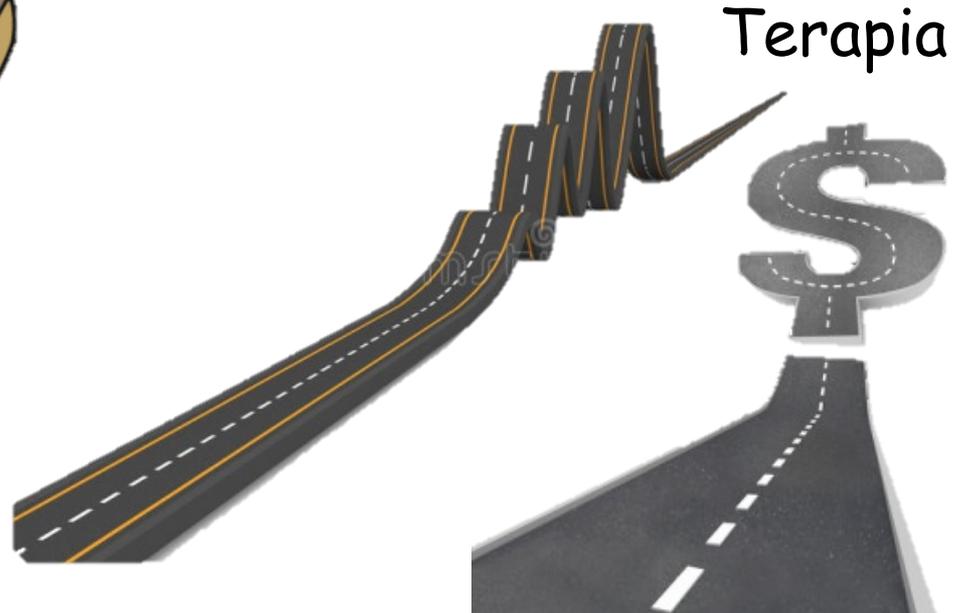


ITALIAN CHAPTER

Roma, 9-12 novembre 2017



Diagnosi



Terapia

